

Overview of Newborn Screening for MCAD Deficiency (MCADD) – For Parents

What is newborn screening?

Before babies go home from the nursery, they have a small amount of blood taken from their heel to test for a group of conditions. One of these conditions is **medium chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency** (also called **MCAD deficiency** or **MCADD**). Babies who screen positive for MCADD need follow-up tests done to confirm they have MCADD. **Not all babies with a positive newborn screen will have MCADD.**

What is MCAD deficiency, or MCADD?

MCADD is one of a group of conditions called **fatty acid oxidation disorders** (also called FAO disorders). Normally, when we eat, our bodies use some food right away to make energy so that we can keep moving and working. However, some food is stored as fat for use later. When a person has not eaten for a period of time, the body starts to use this stored fat for energy. People with FAO disorders are not able to use this stored fat for energy.

Enzymes (proteins that help our bodies perform chemical reactions) usually help the body use stored fat. A person with MCADD has low levels of an enzyme called **medium chain acyl-CoA dehydrogenase** (also called MCAD). Without MCAD, a person's body cannot use stored fat to make energy. This causes dangerous substances to build up in the blood of a person with MCADD.

What causes MCADD?

MCADD is an **inherited** (passed from parent to child) condition. Everyone inherits two copies of the MCAD gene (one from our fathers and one from our mothers). Sometimes these genes have changes (also called mutations) that prevent the gene from working correctly.

In order for a person to have MCADD, he or she must have two MCAD gene changes. People with one MCAD gene change do not have MCADD.

Call your child's doctor or the Metabolic Genetics clinic if your baby has poor feeding, extreme sleepiness or fussiness, or seizures. Be sure your baby is fed every 4 hours (including at night).

Where is Indiana's Metabolic Genetics Clinic? - Indiana's Metabolic Genetics Clinic is located at Riley Hospital for Children in Indianapolis. You can reach the Metabolic Genetics Clinic by calling (317) 274 – 3966.

Where can I get more information about MCADD?

- STAR-G - <http://www.newbornscreening.info/Parents/fattyaciddisorders/MCAD.html>
- Region 4 Genetics Collaborative - http://region4genetics.org/family_resources/gc_mcad.aspx

What are the symptoms of MCADD?

Every child with MCADD is different. Most babies with MCADD will look normal at birth. Symptoms of MCADD most often appear around three months of age, but they can also show up shortly after birth or later in childhood.

Without treatment, people with MCADD can have a **metabolic crisis** (period of illness). Symptoms of a metabolic crisis include poor appetite, sleepiness, low blood sugar, and vomiting. If a person with MCADD does not receive treatment, he/she can also have breathing problems, seizures, liver problems, or possible coma or death.

What is the treatment for MCADD?

There is no cure for MCADD. The symptoms of MCADD often appear when a person has not had any food for several hours or when he/she has an illness where he/she is not eating. People with MCADD should eat frequently and avoid fasting (long periods of time without food). People who have MCADD will need to follow a special low-fat diet and may be given a special medication called **L-carnitine**. A person with MCADD will need treatment for his/her entire life.

What happens next?

Although there is no cure for MCADD, good medical care makes a difference. Children with MCADD should see a Metabolic Geneticist (a doctor who specializes in MCADD and other related conditions) as well as their pediatrician. Your child's doctor will work with the Metabolic Geneticist to coordinate any treatment, tests, or appointments that your child needs.

Generalidades de la valoración del recién nacido para la deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media (MCAD, por sus siglas en inglés) – para los padres

¿Qué es la valoración del recién nacido?

Antes de que los bebés se vayan a casa de la unidad neonatal, se les toma una pequeña muestra de sangre del talón para realizar pruebas de un grupo de afecciones. Una de estas afecciones es la **deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media** (también llamada deficiencia **MCAD o MCADD**, por sus siglas en inglés). Los bebés que dan un resultado positivo para la MCADD necesitan pruebas de seguimiento para confirmar que tienen MCADD. **No todos los bebés con una valoración positiva al nacer tendrán MCADD.**

¿Qué es deficiencia MCAD, o MCADD?

La MCADD es una de un grupo de afecciones llamadas **trastornos de la oxidación de ácidos grasos** (también llamados trastornos FAO). Normalmente, cuando comemos, nuestros cuerpos usan inmediatamente algunos alimentos para producir energía de forma que podamos seguir moviéndonos y trabajando. Sin embargo, algún alimento se almacena como grasa para utilizarlo más tarde. Cuando una persona no ha comido por un período de tiempo, el cuerpo comienza a utilizar la grasa almacenada para producir energía. Las personas con trastornos FAO no pueden utilizar esta grasa almacenada para producir energía.

Normalmente, las **enzimas** (proteínas que ayudan a nuestros cuerpos a realizar las reacciones químicas) ayudan al cuerpo a utilizar la grasa almacenada. Una persona con MCADD tiene niveles bajos de una enzima llamada **acil-CoA deshidrogenasa de cadena media** (también llamada MCAD). Sin MCAD, el cuerpo de una persona no puede almacenar grasa para producir energía. Esto lleva a que se acumulen sustancias peligrosas en la sangre de una persona con MCADD.

¿Qué causa la MCADD?

La MCADD es una afección **heredada** (pasada de uno de los padres al hijo). Todos heredamos dos copias del gen MCAD (uno de nuestro padre y uno de nuestra madre). Algunas veces estos genes tienen cambios (también llamados mutaciones) que impiden que el gen funcione correctamente.

Llame al doctor de su hijo o a la clínica de genética del metabolismo si su bebé se alimenta poco, tiene somnolencia extrema, agitación o convulsiones. Cerciórese de alimentar a su bebé cada cuatro horas (incluida la noche).

¿Dónde se encuentra La Clínica de Genética del Metabolismo de Indiana? – La Clínica de Genética del Metabolismo de Indiana se encuentra en el Hospital para Niños Riley en Indianápolis. Usted puede comunicarse con la clínica al teléfono (317) 274 – 3966.

¿Dónde puedo obtener más información acerca de la MCADD?

- STAR-G - <http://www.newbornscreening.info/Parents/fattyaciddisorders/MCAD.html>
- Region 4 Genetics Collaborative - http://region4genetics.org/family_resources/gc_mcad.aspx

Para que una persona tenga MCADD, debe tener dos cambios del gen MCAD. Las personas con un cambio de gen MCAD no tienen MCADD.

¿Cuáles son los síntomas de la MCADD?

Cada niño con MCADD es diferente. La mayoría de los bebés con MCADD parecen normales cuando nacen. Con más frecuencia los síntomas de la MCADD aparecen a los tres meses de edad, pero también pueden aparecer poco después del nacimiento o más tarde en la infancia.

Sin tratamiento, las personas con MCADD pueden tener una **crisis metabólica** (período de enfermedad). Los síntomas de una crisis metabólica incluyen poco apetito, somnolencia, azúcar bajo en la sangre y vómito. Si una persona con MCADD no recibe tratamiento, puede tener problemas respiratorios, convulsiones, problemas hepáticos, o un posible coma o la muerte.

¿Cuál es el tratamiento para la MCADD?

No hay cura para la MCADD. Con frecuencia, los síntomas de la MCADD aparecen cuando una persona no ha ingerido ningún alimento por varias horas o cuando tiene una enfermedad en la cual no está alimentándose. Las personas con MCADD deben comer frecuentemente y evitar el ayuno (largos períodos sin alimento). Las personas que tienen MCADD tendrán que seguir una dieta especial baja en grasas y se les puede suministrar un medicamento especial llamado **L-carnitina**. La persona con MCADD necesitará tratamiento toda la vida.

¿Qué ocurre después?

Aunque no hay cura para la MCADD, una buena atención médica puede marcar la diferencia. Los niños con MCADD deben consultar a un genetista del metabolismo (un doctor que se especializa en MCADD u otras afecciones relacionadas) así como al pediatra. El doctor de su hijo en conjunto con el genetista del metabolismo coordinará cualquier tratamiento, prueba, o cita que su hijo necesite.